https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/IN_HI/intro

कैंडल

के संस्करण 2016

1. कैंडल क्या है ?

1.1 यह क्या है ?

पुराना असामन्य नयूट्रोफलिकि डर्मेटोसस‍ि के साथ लपिॉडसि्ट्राफी और उच्च तापमान (कैंडल) एक दुर्लभ आनुवांशकि बीमारी है। अतीत के साहत्यि में बीमारी को नकोजो, नशिमिुरा सड्रिोम या जापानसि ऑटोइन्फ्लामेट्री सड्रिोम के साथ लपिॉडसि्ट्राफी (JASL) या जोड़ आंकुचन मांसपेशयिों का क्षय होना, माइक्रोसर्टीक एनीमयिा और पेंनक्यिूलटिसि से प्रेरति बचपन शुरूआती लपिॉडसि्ट्राफी के रूप में उल्लेख कयिा गया है। प्रभावति बच्चों को बार-बार बुखार आता है, कई दनिों, हफ्तों तक त्वचीय अभव्यिक्तयिों से पीड़ति होते हैं और घाव भर जाने पर परप्युरकि नशिान, मांसपेशी क्षय, प्रगतशिील लपिॉडसि्ट्राफी, जोड़ों का दर्द और आंकुचन छोड़ जाते है। यद‍ि इस बीमारी का ईलाज नहीं कयिा गया तो यह गंभीर वकिलांगता और मौत का कारण हो सकती है।

1.2 यह कतिना आम है ?

कैंडल एक दुर्लभ बीमारी है। वर्तमान में लगभग 60 मामले साहत्यि में उल्लेखति कयिा गया है, लेकनि अन्य ऐसे मामले भी है जनिके पहचान अभी नहीं हुई है।

1.3 क्या यह आनुवांशकि है ?

इस की रोग ऑटोसोमल रसिेसवि (AR) बीमारी के रूप में आनुवन्शकिता मलिती है, जसिका अर्थ यह है की महलिा या पुरुष से जुड़ा नहीं है और न ही माता-पति‍ा में इनके लक्षण दखिाई देते हैं। इस तरह के संचरण का अर्थ है क‍ि CANDLE (कैंडल) होने के लएि एक व्यक्त‍ि में दो उत्परवि‍र्तति जीन, एक माँ से और दुसरा पति‍ा से होना चाहएि, इसलएि दोनों माता-पति‍ा वाहक होते हैं (एक वाहक में केवल एक उत्परवि‍र्तति प्रतलिपि‍ि होती है, लेकनि बीमारी नहीं) और न की रोगी। माता-पति‍ा जनिके पास कैंडल वाला बच्चा है, उनमें दुसरे बच्चे को भी कैंडल होने का 25% खतरा होता है। प्रसव पूर्व पहचान संभव है।

1.4 मेरे बच्चे को यह बीमारी क्यों है ? क्या इसकी रोकथाम संभव है ?
बच्चे का यह बीमारी इसलिए है क्योंकि वह उत्परिवर्तित जीन के साथ पैदा हुआ है।

1.5 क्या यह संक्रामक रोग है ?
नहीं, यह संक्रामक रोग नहीं है।

1.6 इस रोग के मुख्य लक्षण क्या है ?
रोग की शुरुवात जन्म के बाद पहले दो सप्ताह से छः माह के मध्य होती है। बाल आयु में इसके प्रमुख लक्षण बुखार का बार-बार आना एवं त्वचा में लाल रंग के गोल चकत्ते जो कुछ दिनों से लेकर कुछ सप्ताह तक रहते है और उसके बाद लाल या जमुनी चकत्तों के रूप में बच जाते है। चेहरे में पाये जाने वाले महत्वपूर्ण लक्षणों में पलकों में नीलापन एवं सूजन और मोटे होंठ शामिल है।
परिधीय लिपॉडिस्ट्राफी (मुख्य रूप से चेहरे एवं ऊपरी अंगों में) आम तौर पर देर से बचपन में दिखाई देता है, लगभग सभी रोगियों में पाया जाता है एवं अक्सर विकास में विलंभ होता है। अधिकांश रोगियों में जोड़ों का दर्द बिना जोड़ों में सूजन के पाया जाता है। लम्बे समय के बाद जोड़ों में संकीर्णता उत्पन्न हो जाती है। अन्य कम दिखने वाले लक्षणों में नेत्रश्लेष्मशोथ, नोड्युलर, एपिस्क्लेरीटिस, कान एवं नाक कोनड्राईटिस एवं ऐसेप्टिक मैनिंजाइटिस (मस्तिष्क ज्वर) के मामले शामिल है। लिपॉडिस्ट्राफी प्रगतिशील एवं अपरिवर्तनीय है।

1.7 संभावित समस्यायें क्या-क्या है ?
शिशु एवं युवा बच्चो के लीवर के आकर में निरंतर वृद्धि एवं शरीर के वसा और मांसपेशियों के भार में निरंतर कमी आती है। अन्य समस्याएं जैसे ह्रदय के मांसपेशियों में फैलाव, ह्रदय गति में अनियमितता एवं जोड़ों में संकुचन जैसी समस्याएं भविष्य में पायी जाती है।

1.8 क्या यह बीमारी सभी बच्चों में एकसमान होती है ?
सभी प्रभावित बच्चो को गंभीर रूप से बीमार होने संभावना अधिक होती है। हालांकि सभी ग्रसित बच्चो में लक्षण एकसमान नहीं होते, यहाँ तक की परिवार में भी सभी प्रभावित बच्चे एकसमान बीमार नहीं होते।

1.9 क्या यह बीमारी बच्चों में वयस्कों से अलग होती है ?
बीमारी के बढते चरण में रोग के लक्षण बच्चों में, वयस्कों की तुलना में थोड़े अलग पाये गए है। बच्चों में प्रमुख लक्षण बुखार का बार-बार आना, शारीरिक विकास में रुकावट, चेहरे के विशिष लक्षण एवं त्वचा के लक्षण देखने को मिलते है। मांसपेशियों का क्षय, जोड़ो में संकुचन एवं

परिधीय वसा का क्षय होना शिशु अवस्था में देर से या बाल अवस्था में पाया जाता है। वयस्कों में ह्रदय गर्त में अनियमितता और ह्रदय के मांसपेशियों में फैलाव हो सकता है।